

Down Sendromlu Çocuklarda Göz Bulguları

Can KOCASARAÇ*, Hasan ALTINKAYNAK**, Serpil AKAR***, Birsen GÖKYİĞİT***, Miray FAİZ***
Erdoğan CEYLAN****, Ahmet DEMİROK***

ÖZET

Amaç: Down sendromlu olgularda oküler patolojileri tespit etmek.

Gereç ve Yöntem: Şaşılık birimine 2009 ile 2013 tarihleri arasında başvuran yaşları 1 ile 13 arasında değişen 35 Down sendromlu hastanın kayıtları retrospektif olarak incelendi. Ayrıntılı glob ve orbita inspeksiyonu, biyomikroskopik ön segment muayenesi, uygun hastalara Goldmann aplanasyon tonometresi ile göz içi basınç ölçümü, dilate fundus muayenesi, sikloplejili refraksiyonu, düksiyon ve versiyon hareketleri incelendi.

Bulgular: Olgularımızın tamamında (%100) fenotipik özellikler (oblik palpebral fissürler, yukarı çekik gözler, epikantus ve düz burun köprüsü) mevcuttu. Onbir (%31,4) olguda miyopi, 23 (%65,7) olguda hipermetropi, 26 (%74,3) olguda astigmatizma, 20 (%57,1) olguda ezotropya, 4 (%11,4) olguda ekzotropya, 3 (%8,5) olguda vertikal şaşılık, 5 (%14,3) olguda vertikal şaşılık ile birlikte ezotropya, 5 (%14,3) olguda nistagmus, 2 (%5,7) olguda katarakt, 1 (%2,8) olguda keratokonus, 1 (%2,8) olguda glokom, 4 (%11,4) olguda nazolakrimal kanal tıkanıklığı, 5 (%14,3) olguda blefarokonjunktivit tespit ettik.

Sonuç: Down sendromlu hastalarda oküler patoloji sıklığı normal popülasyona göre daha yüksektir. Bu hasta grubunda yakın takip, görsel rehabilitasyonun sağlanmasında katarakt, şaşılık ve refraksiyon kusurlarının erken tanı ve tedavisinde oldukça önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Down sendromu, Oküler patolojiler, Nistagmus

Ocular Signs in Children with Down's Syndrome

ABSTRACT

Objective: To determine ocular pathologies in patients with Down syndrome.

Material and Method: Medical records of 35 patients with Down's syndrome (aged between 1 and 13 years) who were referred to strabismus division between 2009 and 2013 were retrospectively analyzed. The ophthalmologic evaluation included a global inspection of orbit and bulbus oculi, biomicroscopic examination of the anterior segment, measurement of intraocular pressure with Goldmann applanation tonometer, dilated fundus examination, cycloplegic refraction and evaluation of ocular motility.

Results: Phenotypic features (oblique palpebral fissures, upward slanting eyes, epicanthus and flat nasal bridge) were present in all cases (100%). We observed myopia in 11 (31.4%), hyperopia in 23 (65.7%), astigmatism in 26 (74.3%), esotropia in 20 (57.1%), exotropia in 4 (11.4%), vertical strabismus in 3 (8.5%), esotropia accompanied by vertical strabismus in 5 (14.3%), nystagmus in 5 (14.3%), cataract in 2 (5.7%), keratoconus in 1 (2.8%), glaucoma in 1 (2.8%), nasolacrimal duct obstruction in 4 (11.4%) and blepharoconjunctivitis in 5 (14.3%) of the cases.

Conclusion: The incidence of ocular pathologies in patients with Down syndrome is higher than that in normal population. Close follow-up in this patient group is important for the provision of vision rehabilitation and early diagnosis and treatment of cataract, strabismus and refractive errors.

Keywords: Down syndrome, Ocular pathologies, Nystagmus

* Kelkit Devlet Hastanesi, Gümüşhane. ** Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi Göz Hastalıkları, Ankara. *** Beyoğlu Göz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İstanbul. **** Bölge Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Erzurum.

Yazışma Adresi: Hasan Altinkaynak, Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi Göz Hastalıkları Kliniği, Ankara. e-posta: altinkaynak167@yahoo.com
Geliş Tarihi: 13. 02. 2014 Kabul Tarihi: 22. 04. 2014

Giriş

Down sendromu (mongolizm, trizomi 21) tanımlanan ilk kromozomal hastalıktır. J. Langdon Down tarafından 1886 yılında tanımlanmasından 73 yıl sonra 1959'da Lejeune, Gautier ve Turpin hastalığın G grubundaki 21. kromozomun üç adet olmasından kaynaklandığını göstermişlerdir.^{1,2} Sıklığı 600-800 canlı doğumda bir olarak bildirilmektedir.^{1,2} Down sendromlu çocuklarda oküler anomali görülme sıklığı normal çocuklara göre daha fazladır.³⁻⁵ Bu anomaliler mongoloid göz aksı, epikantus, blefarit ve blefarokonjunktivit, ezotropya, nistagmus, kırılma kusurları (miyopi ve hipermetropi), ambliyopi, kapak

anomalileri (pitozis, ektropion), katarakt, iriste Brushfield noktaları, iriste hipoplazi, keratokonus, retinal bulgular (venöz dolgunluk, periferik retina distrofisi, fovea reflesinde siliklik, optik disk solukluğu),⁶⁻¹² Down sendromlu hastalarda bu anomalilerin erken tanısı ve tedavisi oldukça önemlidir.^{3,13,14} Biz bu çalışmamızda Down sendromlu çocuklarda oküler anomali sıklığını inceledik.

Gereç ve Yöntem

Beyoğlu Göz Eğitim ve Araştırma Hastanesi'nde şaşılık birimine 2009 ile 2013 tarihleri arasında başvuran 35 Down sendromlu hasta-

nın göz bulguları retrospektif olarak incelendi. Hastaların 24'ü kız, 11'i erkekti. Çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanı tarafından klinik özellikler ve sitogenetik analiz verilerine göre Down sendromu tanısı konulmuş hastalar çalışma kapsamına alındı. Hastaların tamamına detaylı bir oftalmolojik muayene yapıldı. Olguların ayrıntılı glob ve orbita inspeksiyonu, biyomikroskopik ön segment muayenesi, uygun hastalara Goldmann aplanasyon tonometresi ile göz içi basınç ölçümü, dilate fundus muayenesi, sikloplejili refraksiyonu, düksiyon ve versiyon hareketleri incelendi. Görme derecesi olgunun yaş ve uyumuna göre Snellen eşeli (sembol, E harfi), tercihli bakış testi, Lea testi veya fiksasyon durumu değerlendirilerek düzeltilmiş ve düzeltilmemiş olarak tespit edildi. Uzak ve yakın fiksasyondaki ve kardinal bakış pozisyonlarındaki kayma dereceleri, prizma örtme testi, sinoptofor ve muayene uyumu olmayan çocuklarda Hirschberg testi ile değerlendirildi. Sikloplejik refraksiyon muayenesi 5'er dakika ara ile 3 kez %0,5 veya %1'lik siklopentolat damlatıldıktan yaklaşık 45 dakika sonra yapıldı. Hastalar refraktif kusurlarını değerlendirmek amacıyla 1. Grup: 0-5 yaş, 2. Grup: 5-10 yaş, 3. Grup: 10-15 yaş şeklinde 3 gruba ayrıldı. + 0,50 Dioptri (D) ve - 0,50 D üzerindeki değerler kırma kusuru olarak değerlendirildi. Keratokonus ve diğer korneal hastalıkları değerlendirmek amacıyla hastaların korneal topografileri incelendi. Epi-fora şikayeti olan hastalarda nazolakrimal kanal (NLK) tıkanıklığı tanısı, öykü ve klinik bulgular ile konuldu. Şüpheli olgulara floresein kaybolma testi yapıldı. Bir damla %2'lik floresein solüsyonu her iki gözün alt konjunktival forniksine konuldu. Beş dakika süre geçmesine rağmen boyanın gözyaşı havuzundan temizlenmemiş olması tıkanıklık lehine değerlendirildi.

İstatistiksel değerlendirme SPSS (Statistical Package for the Social Sciences) 16 programı kullanılarak yapıldı.

Bulgular

Hastaların yaş ortalaması 5,28±3,55 (1-13 yaş) olup, 24'ü kız, 11'i erkekti. İki hastada ailede Down sendromu hikayesi vardı (Tablo 1). Hastaların tamamında oblik palpebral fissürler, yukarı çekik gözler, epikantus ve düz burun köprüsü gibi fenotipik özellikler mevcuttu. Sendromlu çocukların 7 tanesinde göz kapağı anomalisi, 4 tanesinde nazolakrimal kanal tıkanıklığı mevcuttu. Korneal topografik incelemede sadece 1 hastada keratokonus tespit edildi. Olgularımızın biyomikroskopik muayenesinde iki olgumuzda katarakt tespit edildi, hiçbir olgumuzda Brushfield spots saptanmadı. Yapılan ayrıntılı şaşılık muayenesinde 5 tanesinde nistagmus, 32 tanesinde şaşılık (20 tanesi ezotropanya, 4 tanesi ekzotropanya, 3 tanesi vertikal şaşılık ve 5 tanesi vertikal şaşılık ile birliktelik gösteren ezotropanya) olduğu görüldü (Tablo 2). Nistagmusu olan 5 hastanın 3'ü, şaşılığı olan 32 hastanın 5'i anormal baş pozisyonu ile birliktelik gösteriyordu. Olguların 22'sinde (%62,8) görme keskinliği kooperasyon düşüklüğüne bağlı olarak ölçülemedi. Diğer olgularda Snellen eşeli, Lea resimleri, Lea raketleri veya fiksasyon durumu değerlendirilerek görme derecesi ölçüldü. Görme derecesi ölçülebilen olguların tamamında iyi gören gözün görme derecesi 6/18'den daha yüksekti.

Hastaların kırma kusurlarının değerlendirilmesinde 0-5 yaş grubundaki 18 hastanın 14 tanesinde hipermetropi (+3,25/+4,0 D), 4 tanesinde miyopi (-2,25/-7,5 D), 13 tanesinde astigmatizma (-0,50/-6,0 D), 5-10 yaş grubundaki 11 hastanın 4 tanesinde hipermetropi (+2,75/+8,0 D), 7 tanesinde miyopi (-4,75/-8,75 D), 9 tanesinde de astigmatizma (-0,50/-3,75 D), 10-15 yaş grubundaki 6 hastanın 5 tane-

sinde hipermetropi (+5,25/+6,50 D), 4 tanesinde de astigmatizma (-1,0/-1,50 D) mevcut iken bu gruptaki hastalarda miyopi görülmeydi.

Tablo 1: Olguların klinik özellikleri

Göz Bulguları	
Şaşılık	
Ezotropanya	20
Ekzotropanya	4
Vertikal Şaşılık	3
Vertikal şaşılık+ezotropanya	5
Nistagmus	5
Fenotipik özellikler	
Oblik palpebral fissürler	35
Yukarı çekik gözler	35
Düz burun köprüsü	35
Göz kapağı bozuklukları	
Epikantus	35
Entropiyon	3
Ektropiyon	2
Epiblefaron	-
Ptozis	2
Blefarokonjunktivit	5
Keratokonus	1
Nazolakrimal kanal tıkanıklığı	4
Katarakt	2

Tablo 2: Olguların refraktif özellikleri

Yaş aralığı, yıl	Hasta sayısı	Miyop (D) (DA)	Hipermetrop (D) (DA)	Astigmatizm (D) (DA)
0-5	18	4 (-2,25/-7,5)	14 (+3,25/+4,0)	13 (-0,50/-6,0)
5-10	11	7 (-4,75/-8,75)	4 (+2,75/+8,0)	9 (-0,50/-3,75)
10-15	6	0	5 (+5,25/+6,50)	4 (-1,0/-1,50)
Toplam	35	11	23	26

D: Diyoptri, DA: Değişim aralığı

Tartışma

Down sendromu toplumda sık görülmekte olup, kapak anomalileri, şaşılık, nistagmus, ambliyopi, refraksiyon kusurları, katarakt, konjenital glokom, keratokonus, iris ve retina anomalileri ve (NLK) tıkanıklığı gibi oküler patolojilerin normal topluma göre daha sık olduğu çeşitli yayınlarda bildirilmiştir.^{13,15,17}

Down sendromlu çocuklarda şaşılık daha sık görülmekle birlikte sıklığı çeşitli çalışmalarda %21 ile %44 arasında değişmektedir.^{11,14,18} Bizim serimizde 32 (%91) hastada şaşılık tespit ettik. Bu yüksek oran Down sendromlu çocukların şaşılık nedeniyle polikliniğimize gönderilmesinden kaynaklanmaktadır. Bu hastalarda ezotropanya sıklığı ekzotropanyaya göre daha sıktır.^{3,6,7,11,13,14,18,19} Bir çok çalışma Down sendromlu hastalarda ekzotropanya oranını ortalama %1 (%0-10) olarak belirtmiştir.^{3,11,13,19} Yurdakul ve ark.⁸ 57 Down sendromlu hastada yaptıkları çalışmada 10 (%18) hastada ezotropanya ve 1 (%2) hastada ekzotropanya tespit etmişlerdir. Roizen ve ark.³ 77 Down sendromlu olguyu içeren seride ekzotropanya oranını %1 olarak bulmuşlardır. Liza-Sharmini ve ark.²⁰ Down sendromlu Malezyalı 60 olguyu inceledikleri seride 16 olguda (%26,7) şaşılık tespit etmişler ve tamamının ezotropanya olduğunu bildirmişlerdir. Bizim çalışmamızda 35 hastadan 4

(%11) tanesinde ekzotropeya, 20 (%57) tanesinde ezotropeya, bunun yanı sıra 3 (%8) hastamızda vertikal şaşılık, 5 (%14) tanesinde de vertikal şaşılık ile birliktelik gösteren ezotropeya tespit ettik. Olgularımızın çoğunlunun opere olması için hastanemize yönlendirilen hastalardan oluşması sebebiyle şaşılık oranı diğer çalışmalardan daha yüksek olarak tespit edilmiştir.

Down sendromlu hastalarda nistagmus yüksek oranda görülebilmektedir. Çeşitli çalışmalarda bu oran %23 ile %73 arasında değişmektedir.^{11,21} Bu oranın yüksekliğinin nedeni tam olarak bilinmemektedir.²¹ Oküler anomalilerin bu yüksek orana neden olduğu söylenirse, merkezi görme merkezlerindeki defektlerin bu oranı yükselttiğini bildiren yayınlar mevcuttur.^{11,20} Bizim hasta grubumuzda 5 (%14) Down sendromlu çocukta nistagmus olduğunu gördük. Bunların 2 tanesinde ek göz anomalisi görülmez iken diğer 3 hastanın 1 tanesinde ezotropeya ile birliktelik gösteren alt oblik hiperfonksiyonu, 2 tanesinde de ezotropeya tespit ettik. Yine nistagmuslu 5 hastanın 2'sinde anormal baş pozisyonu görülürken, bu 2 hastanın 1 tanesinde ezotropeya ile birliktelik gösteren alt oblik hiperfonksiyonu tespit edildi. Diğerinde ise nistagmus dışında anormal baş pozisyonu yapacak başka bir neden tespit edilmedi.

Down sendromlu hastalarda refraksiyon kusurunun normal popülasyona göre sık görüldüğü birçok çalışmada belirtilmiştir.^{3,13,19} Bu hastalarda hipermetropi sık görülmekte iken yüksek miyopi de normal popülasyondan yüksektir.^{3,13,19} Woodhouse ve ark.¹⁹ Down sendromlu çocuklarda refraksiyon kusurlarını inceledikleri çalışmada şaşılık ile herhangi bir refraksiyon kusuru tipinin bağlantılı olmadığını bildirmişlerdir. Yurdakul ve ark.⁸ yaptıkları çalışmada şaşılık grubunda refraksiyon kusurlarının (%46 hipermetropi, %27 miyopi) şaşılık olmayan gruba göre (%13 hipermetropi, %15 miyopi) daha fazla olduğunu bildirmişlerdir. Bizim çalışmamızda 11 (%31,4) olguda miyopi, 23 (%65,7) olguda hipermetropi ve 26 (%74,3) olguda astigmatizma tespit ettik. Çalışmamızda hipermetropi tespit ettiğimiz olgularımızın tamamında ezotropeya mevcut idi bu da hipermetropi ile ezotropeya arasındaki korelasyonu gösteren literatür ile uyumlu bulundu.²²

İki (%5,7) olgumuzda katarakt tespit edildi. Literatürde Down

sendromunda katarakt oranları %11 ile %86 arasında değişmektedir.^{5,13,18} Lens opasitelerinin erken yaşlanmaya bağlı olarak 16 yaşından büyük Down sendromlu olguların tamamında oluştuğu ileri sürülmektedir.^{8,23} Çalışmamızdaki katarakt oranının düşüklüğü olgularımızın yaş ortalamasının düşüklüğüne bağlanabilir.

Down sendromlu hastalarda keratokonus %15'e varan oranlarda bildirilmiştir.¹⁸ Bizim çalışmamızda 1 olguda (%2,8) keratokonus tespit edildi. Down sendromlu olgularda keratokonusla ilişkilendirilebilecek genetik anormallığe ait herhangi bir kanıt yayınlanmamıştır. Keratokonus sıklığındaki artış, korneadaki yapısal anormallığe ve göz kaşıma sıklığındaki artışa bağlanmaktadır.²⁰

Nazolakrimal kanal tıkanıklığı Down sendromlu olguların yaklaşık %21'inde görülmektedir ve Down olmayan olgulardan farklı olarak tıkanıklık nazolakrimal kesenin proksimalinde, nazolakrimal drenaj sisteminde olma eğilimindedir.^{18,24} Bizim çalışmamızda 4 olguda (%11,5) NLK tıkanıklığı tespit edildi, bunlardan 3'ü birinci grup, 1'i ikinci gruptaydı, ileriki yaş gruplarında tıkanıklık tespit edilmedi.

Down sendromlu hastalarda muhtemel immün sistem yetersizliğine bağlı olarak deri lezyonları sık görülmekte olup, bununla birliktelik gösteren göz kapağı ve konjunktiva enfeksiyonlarının sık görüldüğünü bildiren çalışmalar mevcuttur.¹⁷ Wong V ve ark.¹⁶ 140 Down sendromlu hastada yaptıkları çalışmada 8 (%7) hastada blefarokonjunktivit tespit etmişlerdir. Yine Roizen ve ark.³ 77 Down sendromlu hastanın muayenesinde 7'sinde (%9) blefarokonjunktivit olduğunu görmüşlerdir. Bizim çalışmamızdan 5 (%14) hastada blefarokonjunktivit tespit ettik.

Yanovitch ve arkadaşları²⁵ Down sendromlu olgularda taramayla ilgili yaptıkları çalışmada olguların sadece %40'ında görme keskinliğini değerlendirebildiklerini belirtmişlerdir. Biz de olgularımızın %62,8'inde görme derecesini değerlendiremedik. Görme derecesi ölçülebilen olguların tamamında iyi gören gözün görme derecesini 6/18'den daha yüksek olarak bulduk.

Sonuç olarak Down sendromlu hastalarda oküler patoloji sıklığı normal popülasyona göre daha yüksektir. Bu hasta grubunda yakın takip, görsel rehabilitasyonun sağlanmasında katarakt, şaşılık ve refraksiyon kusurlarının erken tanı ve tedavisinde oldukça önemlidir.

Kaynaklar

1. Apak MY. Genetik Bozukluklar. İn: Neyzi O, Ertuğrul T (eds), Pediatri. 3th edition. Nobel 2003;152-5.
2. Hall JG. Chromosomal Clinical Abnormalities. İn: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB (eds), Nelson Textbook of Pediatrics, 17th edition. Saunders 2004;384-7.
3. Roizen NJ, Mets MB, Blondis TA. Ophthalmic disorders in children with Down syndrome. Dev Med Child Neurol 1994;36:594-600.
4. Hanan H, Amira A, Azeem A, El-Bassyouni HT, Gheith ME, Rizk A. Ocular findings and management in Egyptian children with Down syndrome. J Am Sci 2011;7:782-8.
5. Fimiani F, Iovine A, Carelli R, Pansini M, Sebastio G, Magli A. Incidence of ocular pathologies in Italian children with Down syndrome. Eur J Ophthalmol 2007;17:817-22.
6. Cregg M, Woodhouse JM, Stewart RE, et al. Development of refractive error and strabismus in children with Down syndrome. Invest Ophthalmol Vis Sci 2003;44:1023-30.
7. Haugen OH, Havding G. Strabismus and binocular function in children with down syndrome. Acta Ophthalmol Scand 2001;79:133-9.
8. Yurdakul NS, Ugurlu S, Maden A. Strabismus in Down syndrome. J Pediatr Ophthalmol Strabismus 2006;43:27-30.
9. Hayasaka S, Noda S, Setogawa T. Epiblepharon with inverted eyelashes in Japanese children. Br J Ophthalmol 1989;73:128-30.
10. Donaldson DD. The significance of spotting of the iris in mongoloids. Arch Ophthalmol 1960;65:26-31.
11. Wagner SW, Caputo AR, Reynolds DR. Nystagmus in Down's syndrome. Ophthalmology 1990;97:1439-44.
12. Doyle SJ, Bullock J, Gray C, et al. Emmetropization, axial length, and corneal topography in teenagers with Down's syndrome. Br J Ophthalmol 1998;82:793-6.
13. Da Cunha RP, De Castro Moreria JB. Ocular finding in Down's syndrome. Am J Ophthalmol 1996;122:236-44.

14. Tsiaras WG, Pueschel S, Keller C, Curran R, Giesswein S. Amblyopia and visual acuity in children with Down's syndrome. *Br J Ophthalmol* 1999;83:1112-4.
 15. Jaeger EA. Ocular findings in Down's syndrome. *Trans Am Ophthalmol Soc* 1980;158:408-57.
 16. Wong V, Ho D. Ocular abnormalities in Down syndrome: An analysis of 140 Chinese children. *Pediatr Neurol* 1997;16:311-4.
 17. Adedayo Omobolanle Adio, Samuel Otabor Wajuihian. Ophthalmic manifestations of children with Down syndrome in Port Harcourt. *Nigeria Clin Ophthalmol* 2012;6:1859-64.
 18. Berk AT, Saatçı AO, Erçal MD, Tunç M, Ergin M: Ocular findings in 55 patients with Down's syndrome. *Ophthalmic Genetics* 1996;17:15-9.
 19. Woodhouse JM, Pakeman VH, Cregg M, et al. Refractive errors in young children with Down syndrome. *Optom Vis Sci* 1997;74:844-51.
 20. Liza-Sharmini AT, Azian ZN, Zilfalil BA. Ocular findings in Malaysian children with Down syndrome. *Singapore Med J* 2006;47:14-9.
 21. Averbuch-Heller L, Dell'Osso LF, Jacobs JB, Remler BF. Latent and congenital nystagmus in Down syndrome. *J Neuroophthalmol* 1999;19:166-72.
 22. Stewart SE, Woodhouse JM, Cregg M, Pakeman VH. Association between accommodative accuracy, hypermetropia, and strabismus in children with Down' syndrome. *Optom Vis Sci* 2007;84:149-55.
 23. Ingersheim J: The relationship of lenticular changes in mongolism. *Trans Am Ophthalmol Soc* 1951;49:595-624.
 24. Coats DK, McCreery KM, Plager DA, et al. Nasolacrimal outflow drainage anomalies in Down's syndrome. *Ophthalmology* 2003;110:1437-41.
 25. Yanovitch T, Wallace DK, Freedman SF, et al. The accuracy of photostrengthening at detecting treatable ocular conditions in children with Down syndrome. *J AAPOS* 2010;14:472-7.
-